



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/SE/intro>

CANDLE

1. VAD ÄR CANDLE

1.1 Vad är det?

Kronisk atypisk neutrofil dermatos i samband med lipodystrofi och förhöjd temperatur (CANDLE) är en ovanlig genetisk sjukdom. Sjukdomen benämndes tidigare Nakajo-Nishimuras sjukdom eller japanskt autoinflammatoriskt syndrom med lipodystrofi (JASL) eller lipodystrofi i samband med kontrakturer, muskelatrofi och panniculitis samt mikrocytär anemi i barndomen (JMP). Drabbade barn lider av återkommande episoder av feber, utslag under flera dagar/veckor med utvecklande av kvarstående rodnade hudförändringar (purpura), muskelförtvining (atrofi), fortlöpande omvandling av fettväv (lipodystrofi), ledvärk (artralgi) och ledsador (kontrakturer). Om sjukdomen lämnas obehandlad kan sjukdomen leda till allvarlig invaliditet och dödsfall.

1.2 Är sjukdomen vanlig?

CANDLE är en ovanlig sjukdom. För närvarande har bara ca 60 fall beskrivits i litteraturen, men det finns förmodligen fler odiagnostiserade fall.

1.3 Är sjukdomen ärftlig?

CANDLE ärvs som en autosomal recessiv sjukdom. Detta innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en förändrad (muterad) gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje

förälder). Barnet får då sjukdomen. Sannolikheten för att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom föräldrarna, frisk bärare av den muterade genen. Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller blir bärare av den muterade genen är 25 procent. Om mutationen i familjen är känd finns det för många ärftliga sjukdomar möjlighet till anlagsbärrar- och fosterdiagnostik, liksom preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) i samband med provrörsbefruktning.

1.4 Varför har mitt barn fått denna sjukdom? Kan det förhindras?

Barnet har sjukdomen eftersom det föds med de muterade gener som orsakar CANDLE.

1.5 Är sjukdomen smittsam?

Nej.

1.6 Vilka är de viktigaste symtomen?

Sjukdomen debuterar tidigt, redan vid 2 veckors till 6 månaders ålder. Debutsymtom är återkommande feber och uppkomst av ringformade och röd hudplack som kan finnas några dagar till några veckor och lämnar kvarstående hudskador. Andra typiska ansiktssymtom är rodnad ögon- och munsvullnad (peri-orbitalt erytematöst ödem) runt ögonen med lila och svullna ögonlock samt förtjockade läppar.

Perifer lipodystrofi (huvudsakligen i ansiktet och armar) uppstår vanligtvis i slutet av barndomen och förekommer hos alla patienter, ofta parallellt med tillväxtstörning av drabbade kroppsdelar. Lipodystrofin är progressiv och går inte tillbaka.

Ledvärk utan inflammation (artralgi) förekommer hos de flesta patienter och med tiden finns risk för nedatt rörlighet (kontrakturer). Andra mindre vanliga symtom är ögoninflammation (konjunktivit, nodulär episklerit), broskinflammation (kondrit) i näsa och öron samt hjärnhinneinflammation som inte orsakas av bakterier eller virus (aseptisk meningit). Lipodystrofin är fortskridande och ej behandlingsbar.

1.7 Vilka är de möjliga komplikationerna?

Spädbarn och barn med CANDLE utvecklar gradvis leverförstoring och en tilltagande förlust av perifer fettväv och muskelmassa. Andra problem såsom kardiomyopati påverkan på hjärtmuskeln (kardiomyopati), hjärtrytmen (arytmi), och ledkontrakturer kan uppstå senare i livet.

1.8 Är sjukdomen densamma hos alla barn?

Alla drabbade barn kommer sannolikt att bli allvarligt sjuka. Men symtombilden är inte lika för alla barn vilket kan vara tydligt även inom samma familj.

1.9 Skiljer sig sjukdomen mellan barn och vuxna?

Eftersom sjukdomen är progressiv kan den kliniska bilden hos barn delvis skilja sig från den hos vuxna. Barn har oftast återkommande episoder av feber, tillväxthämning, karaktäristiska ansiktsdrag och hudmanifestationer. Muskelatrofi, ledkontrakturer och lipodystrofi uppträder vanligtvis senare i barndomen eller i vuxen ålder. Vuxna kan även utveckla hjärtarytmier och hjärtförstoring.